

「病型未確定遺伝性脊髄小脳変性症の網羅的遺伝子解析」 研究についてのお知らせ

国立病院機構東埼玉病院では、標記の研究を行なっております。

1 研究目的について

当院で遺伝子検査を行ったものの変異が同定されず病型が未確定の脊髄小脳変性症患者さんを対象に、当院での検査で残った検体を用いて幅広い遺伝子解析を行い、病型診断の確定を目指します。遺伝子解析の結果は、当院にある診療情報とともに分析いたします。

2 研究の対象について

当院で遺伝子検査を行ったものの変異が同定されず病型が未確定の脊髄小脳変性症患者さんを対象といたします。

3 研究の内容について

同意に基づき当院に保存した遺伝子検査の残余検体を匿名化し、横浜市立大学遺伝学講座へ試料として提供し、網羅的遺伝子解析が行われます。その結果は、臨床情報（診断、症状、神経学的所見、画像検査所見）とともに当院で分析いたします。

4 この研究で用いる試料の提供方法、利用する者の範囲、管理責任者

上記の試料は常温ないし冷蔵での輸送により提供されます。

下記の者が、この研究における試料・情報の管理について責任を負います。

研究代表者 尾方 克久（国立病院機構東埼玉病院・副院長）

共同研究機関の研究責任者 松本 直通（横浜市立大学医学部遺伝学講座・教授）

5 研究期間

研究実施許可日から 2027 年 3 月 31 日までを研究期間とします。

6 個人情報およびプライバシーの保護について

この研究では、患者さん個人を識別できる情報は収集いたしません。研究成果は学術的な場および医療の向上に役立つ場でのみ公表しますが、その際に個人を識別できる情報は一切公開いたしません。

この研究の対象とされないことを希望なさる方もしくはそのご家族がおられましたら、研究代表者もしくは担当医へお申し出ください。

この研究についてご質問がございましたら、研究代表者へお問い合わせください。

以上